

Tribólicas

Ano de 2024



Destaques

DIA DAS DOENÇAS RARAS	P. 14
-----------------------	-------

XVII CAMPO DE FÉRIAS	P. 20
----------------------	-------

ES.P.K.U	P. 24
----------	-------

Gravidez na PKU	P. 25
-----------------	-------

XXV Encontro Nacional	P. 26
-----------------------	-------

Ajude a APOFEN com o seu IRS

NIF **503 140 414**

Ao preencher a sua declaração de IRS, indique o número de contribuinte (NIF) da APOFEN no
Modelo 3 - Rosto, Campo 1101 do Quadro 11



EDITORIAL

2024, o ano mais atípico que tivemos desde 2020. Atípico pela quantidade de trabalho, pelo reconhecimento, pelo desgaste físico e emocional, pela felicidade de ver o “dever cumprido”.

Terminamos o ano de 2024 bastante cansadas, a APOFEN tem muito trabalho que não se vê, as atividades realizadas têm muito trabalho que não se vê e isso implica uma dedicação diária de 100%, o que se torna complicado pois toda a direção é voluntária. E posto isto, envio já o meu agradecimento à Paula Machado, à Inês Fonseca e Silva e à Cristiana Alves que foram uma bóia neste ano tão diferente. A colaboração destas pessoas foi crucial para que tudo fosse cumprido: todas as atividades do plano de atividades fossem realizadas e ainda algumas extra que não estavam previstas.

Este ano foi também especial por monitores e ajudas muito especiais que tivemos connosco. Os pais do Daniel prepararam tudo na ilha Terceira para a atividade da APOFEN lá; o António estreou-se nestas suas funções de monitor no Campo de Férias; o Hervê foi o Chef de Cozinha responsável pelo menu especial durante o Congresso da E.S.PKU e a Ana Luísa, a Ana Maria, a Carmo, a Catarina, a Toscano, o Palhinha e o Renato foram voluntários durante o mesmo evento; e, de novo, a Toscano, o Palhinha, o Hervê e também o Gabi foram voluntários durante o Encontro Nacional. O meu obrigada a todos!

Obrigada também a todos os monitores que estiveram connosco no Campo de Férias e ainda à Berta Alves e ao Rui Barros Silva pelo apoio constante.

Somos umas sortudas por ter estas pessoas todas connosco, e sabemos disso!

Nesta edição da Tribólicas consegue fazer-se uma viagem pelo ano de 2024 da APOFEN. Ao contrário da edição anterior, esta não inclui nenhum artigo, o que significa que contém “apenas” as atividades da APOFEN em 2024 o que bem demonstra o explicado anteriormente.

Chamo a atenção para o facto de termos um novo restaurante no nosso programa Hipofood: o restaurante Palato, em Matosinhos que vem juntar-se à Cervejaria Diu (no Porto) e ao Sarilhó's Snack (em Guimarães).

Além disto, temos agora um e-book, totalmente gratuito, como resultado das duas edições do Ciclo de Workshops Intervenção Nutricional e Alimentar nas Doenças Hereditárias do Metabolismo Proteico: Hands-on. Este e-book, que teve o patrocínio para a sua edição da Glutamine, da PTC, da PIAM e da Nutricia é mais do que um vulgar livro de receitas, “é o alinhamento da ciência com a praticidade, adaptada às necessidades de patologias raras”. Nele encontra todas as receitas feitas nestas duas edições, com um QR Code com o minuto exato do vídeo onde começa determinada receita.

Está dividido em 9 capítulos e pelo meio tem ainda alguns jogos e “sabias que...”.

Espero que gostem desta edição da Tribólicas e que ela contribua para momentos animados em família, não só relembrando atividades onde estiveram presentes mas também conhecendo outras. Os mais pequenos têm jogos pensados para eles e ainda receitas para toda a família, com um menu pensado e elaborado pela Catarina.

Elisabete Almeida

SUMÁRIO

- 06 PROTOCOLOS
- 08 PROGRAMAS
- 09 CURTAS
- 14 ESPECIAL
Dia das Doenças Raras **CAPA**
- 16 EVENTOS
- 20 CAMPO DE FÉRIAS **CAPA**
- 22 EVENTOS
- 24 E.S.PKU **CAPA**
- 25 Gravidez na PKU **CAPA**
- 26 XXV Encontro Nacional **CAPA**
- 28 JOGOS
- 29 RECEITAS
- 30 Eleições para os Corpos Sociais da APOFEN

GLOSSÁRIO DE SIGLAS (mais frequentes)

APOFEN	Associação Portuguesa de Fenilcetonúria e Outras Doenças Hereditárias do Metabolismo das Proteínas
CR DHM	Centro de Referência para o tratamento de Doenças Hereditárias
DDR	Dia das Doenças Raras
DHM	Doenças Hereditárias do Metabolismo
E.S.PKU	Sociedade Europeia de Fenilcetonúria
PKU	Fenilcetonúria
ULS	Unidade Local de Saúde

Agradecimentos

Ana Sousa | Anabela Tavares | André Oliveira | António Santos
Dante Porto | Diana Gonçalves | Diogo Amaro | Elsa Maranhão
Inês Santos | Lara Sousa | Luís Silva | Matilde Monteiro
Nandinha | Renato Gonçalves | Romeu Pires | Salvador Mendes

Começamos e terminamos a nossa revista de forma diferente. Começamos por agradecer os donativos pontuais feitos à APOFEN: Azulilustre, LDA; Câmara Municipal de Matosinhos; FarmaLoures, LDA; Farmácia Morais Sarmiento Unipessoal; Farmácia Nova e todos os que o fizeram a título pessoal (donativos efetuados até 31 de dezembro de 2024).

NOTA: Todas as notícias são relativas ao ano de 2024.

Ficha Técnica

Propriedade

APOFEN – Associação Portuguesa de Fenilcetonúria e Outras Doenças Hereditárias do Metabolismo das Proteínas
NIF: 503 140 414
Avenida Rodrigues Vieira, nº80, Araújo
4465-738 Leça do Balio
Porto, Portugal
Telefone: 220 995 260
Telemóvel: 917 077 569
Email: apofen@gmail.com

Direção

Elisabete Almeida

Direção Adjunta

Vanessa Lopes Azedo, Sandra Dias,
Ivan Correia, Cristiane Ribeiro

Redação

Alexandra Dias, Catarina Mendes,
Cristiana Alves, Cristiane Ribeiro,
Elisabete Almeida, Inês Fonseca,
Sandra Dias, Sara Jameson

Design e Produção

Inês Fonseca

Revisão

Cristiana Alves, Cristiane Ribeiro,
Elisabete Almeida, Paula Machado,
Sandra Dias, Vanessa Lopes Azedo

Fotografia

Christopher Santos, Elisabete Almeida,
Elsa Maranhão, Inês Fonseca, Paula
Machado,

Tiragem

200 exemplares

Data de impressão

janeiro 2025

Depósito legal

383716/14

Em 2025 queremos
continuar juntos em todos
os momentos.



Farmácias

A APOFEN tem estabelecidos diversos protocolos com farmácias nacionais. São 3 grupos farmacêuticos, perfazendo um total de 17 farmácias protocoladas, de norte a sul do país. Desta forma, os associados têm à sua disposição uma série de vantagens.

Por Inês Fonseca

FARMÁCIA QUEIJA FERREIRA

Este é o protocolo mais antigo estabelecido pela APOFEN. No ano passado houve uma renovação das condições, trazendo, assim mais vantagens para todos os associados.

Ao adquirir produtos dietéticos na Farmácia Queija Ferreira usufruem de:

- Vale de Oferta correspondente a 3% do PVP (Preço de Venda ao Público) dos produtos dietéticos comparticipados (este vale pode ser utilizado na compra de produtos, medicamentos ou serviços).
- Preparação gratuita de medicamentos manipulados.
- Os envios são gratuitos para todo o país.



Farmacêuticos Especializados em DHMP

- Dr. Filipe Dias
- Dra. Ana Margarida Silva
- Dra. Liliana Pontes

GRUPO STS

O Grupo STS é detentor de várias farmácias no país (continente). Ao abrigo deste protocolo, todos os associados da APOFEN, desde que devidamente identificados, por cada 250 pontos, têm direito a um vale de oferta de 5€ (1€ = 1 ponto). Para além disso, os produtos comparticipados a 100% (as misturas de aminoácidos, por exemplo), também contam para estes vales de oferta, ou seja, o valor é convertido em pontos, mesmo não tendo sido pago.

Farmácias pertencentes a este grupo são:

Viana do Castelo – Farmácia Viana Darque

Guimarães – Farmácia Vitória

Braga – Farmácia Santos da Cunha

Porto – Farmácia Porto

Farmácia do Dragão

Farmácia Campus S. João

Farmácia Bem Estar

Aveiro – Farmácia Moura Glicínias

Coimbra – Farmácia Coimbra

Leiria – Farmácia Maio

Lisboa – Farmácia 2a Circular

Farmácia Alverca Park

Farmácia Sintra IC 19

Montijo – Farmácia Alegro Montijo

Albufeira – Farmácia do Shopping

Faro – Farmácia Baptista



FARMÁCIA PROGRESSO

Ao abrigo do protocolo da APOFEN com a Farmácia Progresso, no Lourical, os nossos associados, desde que devidamente identificados, têm direito a um vale de oferta de 5€, a cada 250 pontos acumulados, sendo que 1€ = 1 ponto. E, tal como acontece no Grupo STS, também os produtos comparticipados a 100% (como as misturas de aminoácidos) são contabilizados na acumulação de pontos.



Para usufruir destas vantagens, mantenha as quotas em dia.
Se gostaria que a APOFEN tivesse protocolo com alguma outra farmácia, entre em contacto connosco.

HipoFood

Por Inês Fonseca e Sandra Dias

É objetivo da APOFEN estabelecer protocolos com restaurantes de diversos pontos do país, abrangendo o continente e ilhas, para que seja possível os nossos sócios usufruírem de uma refeição “à sua medida”, hipoproteica, em qualquer local onde se desloquem. Desta forma, ir de férias “cá dentro” ou fazer apenas um passeio não será um problema.

A Cervejaria Diu Palace (perto do Centro de Genética Médica – R. da Boavista 651, 4050-109 Porto). No Diu pode ter acesso a um prato hipoproteico, para isso basta levar a sua massa especial e informar o restaurante da sua ida.



Sarilho's Snack (Guimarães – R. Abade de Tagilde, 4835-142 Mascotelos) tem disponível uma especialidade da casa – Francesinha Vegetariana, apenas terá de levar queijo sem proteína e se for o caso as fatias de pão especial.

O Palato Restaurante (Matosinhos – R. Heróis de França 487, 4450-159). No Palato pode ter acesso a um prato hipoproteico, para isso basta levar a sua massa especial e informar o restaurante da sua ida.



Para mais esclarecimentos, por favor contacte a APOFEN. Se costuma frequentar um restaurante que se poderá disponibilizar para fazer parte deste programa e ficar com o selo “Restaurante Hipofood”, por favor entre também em contacto com a APOFEN.

A APOFEN tem ao dispor dos seus associados vários programas de apoio. Estes programas acompanham as etapas de crescimento do doente e têm como objetivo geral uma melhor adaptação à doença nas suas diversas vertentes.

Noites Especiais

Por Elisabete Almeida

O grupo “Noites Especiais” é um grupo de partilha de experiências que se iniciou em 2021. Funciona uma vez por mês, de forma *online*. Ao participarem neste grupo, os intervenientes ganham um maior sentimento de identificação uns para com os outros e sobretudo um maior sentimento de normalidade e controlo sob a doença. O sentimento de normalidade é extremamente importante na adaptação à doença e esse é o aspeto mais focado ultimamente, dada a idade do grupo.

“O objetivo de nos reunirmos, é tornar a nossa vida o mais leve possível, diminuir ao máximo, problemas emocionais que poderemos ou não desenvolver ou então, ajudar-nos a resolver aqueles que já lá estão a incomodar-nos. É bom sabermos que não somos diferentes, que apenas temos algo que nos torna somente mais especiais, mas que em tudo o resto, somos todos iguais e quanto aos outros, em nada somos diferentes!”

Renato Gonçalves



Sou + Feliz

Por Elisabete Almeida

O Programa Sou + Feliz visa apoiar famílias com carência económica comprovada. Desde que a APOFEN iniciou este programa já foram apoiadas diversas famílias. Este é um programa com a coordenação do Gabinete de Psicologia da APOFEN que garante a confidencialidade da família. Este projeto tem em conta as reais carências da família, sendo que o apoio será cedido de acordo com as necessidades. Prioriza-se o apoio nos portes de correio dos alimentos hipoproteicos e o apoio na ida a consultas aos Centros de Tratamento. No entanto, outros apoios não são descartados de acordo com a real necessidade da família. Este é um apoio limitado no tempo durante o qual a família deverá encontrar outra solução.

Programa de Mentores

Por Elisabete Almeida

Foi iniciado em 2018 e é um dos programas da APOFEN mais acarinhado. Aqui, famílias novas e doentes mais velhos experimentam uma relação única de partilha e entreaajuda.

Os doentes mais velhos fazem o papel de “padrinhos/madrinhas” dos novos bebês, sendo, desta forma, uma presença assídua na vida da família. Tendo em conta a área geográfica de uma nova família que surge, é contactado um doente mais velho dessa mesma área geográfica (inscrito no Programa). Esse doente mais velho e a sua família vão ficar responsáveis pelo contacto com esta nova família, sendo uma fonte de recurso quando existirem dúvidas da nova família.

O convívio informal será, também, importante. É dado *feedback* ao Gabinete de Psicologia, mas o doente mais velho passa a ser “responsável” por aquele bebê. Podem inscrever-se neste programa através do *email* da APOFEN ou contacto telefónico.



Aniversário Dr. Vaz Osório

Por APOFEN

O dia 13 de fevereiro é muito importante para a APOFEN: assinala-se mais um aniversário do Dr. Vaz Osório, o grande impulsionador do Teste do Pezinho em Portugal. Como ele próprio nos conta nas suas histórias e estórias, foi ele quem andou como caixeiro viajante a divulgar e a sensibilizar a importância da realização do Teste do Pezinho nos primeiros dias de vida como forma de diagnosticar a Fenilcetonúria (primeira patologia a ser detetada no Teste do Pezinho, a par do Hipotireoidismo Congénito). Desde aí já muito aconteceu e, hoje em dia, o teste já deteta mais doenças, sendo possível salvar a vida de mais crianças. A APOFEN agradece, em nome de todos, ao Dr. Rui Vaz Osório pelo seu trabalho em prol desta causa. Sabemos o enorme carinho que tem por todos os doentes, carinho esse também retribuído pelos nossos jovens.

Consignação de IRS

Por Inês Fonseca

A APOFEN é elegível para consignação de IRS e, todos os anos, temos assim a possibilidade de receber esse apoio.

A consignação de IRS é gratuita e o objetivo é encaminhar uma parte do imposto que seria a favor do Estado Português para uma entidade ou associação.

Agradecemos a todas as pessoas, a título individual ou coletivo, que doaram a percentagem do valor à APOFEN. Todos os donativos e ajudas fazem a diferença para que, diariamente, possamos fazer o melhor trabalho possível e apoiar o maior número de doentes e famílias.

O nosso muito obrigado!

E.S.PKU Spring Meeting

Por Cristiane Ribeiro

Decorreu no passado dia 11 de maio o E.S.PKU Spring Meeting na nossa cidade do Porto. Este evento visa reunir os delegados das várias associações que representam os doentes com Fenilcetonúria e doenças equiparadas presentes nos vários países da Europa para uma antevisão do grande evento que decorreu em outubro de 2024 –

20º Simpósio Internacional da SPDM

Por Cristiana Alves

Nos dias 5 e 6 de abril decorreu em Aveiro o vigésimo Simpósio da Sociedade Portuguesa de Doenças Metabólicas. Como já é hábito a APOFEN esteve presente.

No dia 5 o tema foi *"The Changing Paradigm of Inherited Metabolic Disorders in Portugal"* e no dia 6 tivemos *"Phenylketonuria Under the Spotlights"*.

Todas as apresentações foram de elevado interesse para a APOFEN e todos saímos de lá com mais conhecimento, o que nos capacita a prestar um apoio aos nossos doentes cada vez mais informado e atual.

A APOFEN agradece o convite que lhe foi endereçado, esperando estar presente no próximo ano.



E.S.PKU Conference.

A APOFEN agradece à E.S.PKU a confiança depositada para encabeçar um evento desta envergadura e aproveita para reforçar que esta experiência foi de grande proveito para os doentes.

SSIEM

Por Cristiana Alves

A cidade do Porto foi a escolhida para acolher o Simpósio Anual da Sociedade Científica para o estudo dos Erros Inatos do Metabolismo (SSIEM), entre os dias 3 e 6 de setembro. O evento, sob o tema “Exploring new horizons in IEM”, teve lugar no Super Bock Arena, jardins do Palácio de Cristal e contou com várias sessões de interesse para a APOFEN.

Ainda que por vezes a decorrer em simultâneo, a APOFEN conseguiu estar presente em muitas delas e trazer as últimas informações sobre o que vai sendo feito e conquistado em termos de avanços no tratamento dos IEM.

Agradecemos uma vez mais à organização o convite, na pessoa da Dra. Dulce Quelhas, esperando poder estar presente no próximo.



Seminário na Faculdade de Ciências e Tecnologia da Universidade Nova de Lisboa

Por Elisabete Almeida

No dia 10 de maio, a APOFEN, juntamente com a Doutora Ana Marcão do Programa Nacional para o Diagnóstico Precoce – Instituto Ricardo Jorge e o Vítor Romba (enfermeiro e pai de 2 meninas com PKU), participou em mais um seminário organizado pelo Professor Ricardo Franco para os alunos de Bioquímica e de Genética Molecular e Biomedicina da Faculdade de Ciências e Tecnologia da Universidade Nova de Lisboa.

Depois da Elisabete Almeida fazer uma apresentação da APOFEN, dando a conhecer as atividades e os projetos em desenvolvimento, bem como a dinâmica da associação com as famílias e Centros de Referência/Tratamento, o Vítor Romba deu o seu testemunho. Após estas apresentações, a Doutora Ana Marcão deu a sua já habitual aula teórica sobre os procedimentos bioquímicos implicados na realização dos testes laboratoriais do Diagnóstico Precoce.

Agradecemos à Doutora Ana Marcão e Vítor Romba pela disponibilidade, simpatia e amizade demonstrada para com a associação. Agradecemos, ainda, o convite ao Professor Ricardo.

Um dia com o Rastreio Neonatal

Por Elisabete Almeida

No dia 24 de abril e 16 de outubro, a APOFEN esteve presente no evento “Um dia com o Rastreio Neonatal”, que decorreu no Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge IP – Centro de Saúde Pública Dr. Gonçalves Ferreira, no Porto.

Este evento tem como principal objetivo informar os participantes sobre a organização do Programa Nacional do Rastreio Neonatal (PNRN) e é destinado a todos os profissionais que intervêm no diagnóstico de doenças incluídas no PNRN, incluindo os profissionais de primeira linha, tais como os enfermeiros que fazem as colheitas para o rastreio nos Centros de Saúde nos primeiros dias de vida do recém-nascido.

Com a sua presença, a APOFEN mostrou o seu trabalho para com todas as famílias que são confrontadas com um diagnóstico positivo e o modo de apoiar a ultrapassar todas as fases da adaptação à doença. Um agradecimento a toda a equipa no PNRN, em especial à Doutora Laura Vilarinho.

II Encontro Hipo / Reunião Temática

Por Inês Fonseca

No dia 29 de abril decorreu no Centro de Referência – ULS de Coimbra – Hospital Pediátrico, o II Encontro Hipo / Reunião Temática, organizado pela equipa de pediatria e a APOFEN, uma vez mais, participou. Foram criados dois grupos de trabalho, com doentes e familiares respetivamente, onde, em cada um dos quais, de forma informal e descontraída se falou sobre doenças hereditárias do metabolismo das proteínas. No final partilhamos um lanche hipoproteico que fez a delícia de todos.

O balanço foi bastante positivo, pelo que esperamos pelo próximo Encontro.



Reunião com o Ministério da Saúde

Por Cristiana Alves

No dia 10 de maio a APOFEN esteve reunida em Lisboa com o ministério da saúde, no âmbito da elaboração do plano de emergência para a saúde. À semelhança de outras instituições, que de alguma forma estão ligadas à área da saúde, também a APOFEN deu o seu contributo no que respeita às questões mais pertinentes que preocupam os nossos doentes.

Estamos confiantes no resultado deste encontro e agradecemos desde já o convite que nos foi endereçado pela Sra. Ministra da saúde, Dra. Ana Paula Martins.

Workshop FCNUP

Por Cristiana Alves

No dia 11 de maio a APOFEN foi convidada novamente pela Dra. Carla Vasconcelos, nutricionista da Unidade de Doenças Metabólicas da ULS São João – Centro Hospitalar e Universitário de São João, para participar numa aula/workshop na Faculdade de Ciências da Nutrição da Universidade do Porto (FCNUP) onde também é docente. A nossa intervenção decorreu no final do workshop de cozinha hipoproteica, onde as próprias alunas confeccionaram pratos deliciosos. Foi um momento único de partilha que despertou bastante interesse pelas doenças hereditárias do metabolismo proteico por parte destas alunas.

A APOFEN agradece mais uma vez este convite e a oportunidade de dar a conhecer a nossa associação.

XXV Aniversário Rede Social de Matosinhos

Por Inês Fonseca

No passado dia 8 de novembro, celebrou-se na EXPONOR o vigéssimo quinto aniversário da Rede Social de Matosinhos.

Este evento consistiu num almoço com todos os membros que integram a rede. Durante a tarde esta celebração continuou com o corte do bolo e com muita animação.

A APOFEN, agradece à Câmara Municipal de Matosinhos pelo convite, assim como por todo o apoio que nos é prestado.



EMISA – I Encontro de Medicina Interna do Santo António

Por Cristiana Alves

No dia 15 de novembro, a convite do Dr. Arlindo Guimas, médico internista e coordenador na Unidade de Doenças Hereditárias do Metabolismo (DHM) da ULS Santo António, a APOFEN esteve presente no primeiro Encontro de Medicina Interna do Santo António – primeiro EMISA.

Depois de uma breve introdução às DHM, passando por uma menção ao Centro de Referência e de quando pensar em DHM, tivemos a participação Luís Carlos Silva, jovem com Leucínose, que nos brindou com o seu testemunho de vida sempre tão inspirador. A APOFEN agradece, uma vez mais, o convite à ULS Santo António, na pessoa do Dr. Arlindo Guimas e a oportunidade de tornar a nossa realidade cada vez mais visível.



“No dia 15 de Novembro de 2024, a convite do Dr. Arlindo e de toda a sua equipa, foi-me proporcionada a oportunidade de participar neste evento, no qual tive o prazer de falar para toda a equipa e restante público. Para mim foi uma experiência enriquecedora, não só pelo convívio mas por ter mostrado às pessoas que “nós” (portadores de doenças) não somos nem mais nem menos do que ninguém, lutamos por uma vida melhor.

E foi com prazer que demonstrei a ótima relação de confiança e amizade que podemos ter com os nossos médicos, permitindo-nos evoluir na vida com mais confiança e seguros de nós próprios.

Um agradecimento a toda a equipa pela oportunidade.

Foi incrível.”

Luís Carlos Silva

Para além do Papel do Doente

Por Cristiana Alves

No dia 27 de novembro, no Salão Nobre do ICBAS/FFUP, a APOFEN marcou presença no Encontro de Pacientes e Investigadores subordinado ao tema – “Para Além do Papel do Doente, reformulando a Investigação Juntos – da Investigação Pré-clínica até à prestação de Cuidados de Saúde”.

Durante a sessão, falou-se do papel dos representantes dos doentes na investigação pré-clínica, dos protocolos de investigação com ensaios centrados no doente, desafios e objetivos nas doenças raras e não raras e da importância da parceria com os doentes. No final, a APOFEN teve ainda oportunidade de expressar as suas preocupações e desafios à Sra. Ministra da Saúde, que encerrou a sessão. Foi, sem dúvida, uma manhã muito proveitosa!



APOFEN na Escola

Por Elisabete Almeida

Este ano continuámos a ir às escolas das nossas crianças. Por diversas vezes, fomos acolhidos pelas equipas escolares que tiveram a possibilidade de aprender mais acerca das patologias representadas pela APOFEN, e em concreto, acerca da patologia da criança em causa. A partilha de dúvidas e esclarecimento das mesmas foi bastante enriquecedora e daí resultaram idas para a escola mais tranquilas para as crianças e corações mais descansados dos pais.

É possível realizar estas sessões com os educadores/professores, auxiliares e pessoal da cozinha (ações de formação e sensibilização) e também com os colegas de sala (realizando jogos educativos sobre as DHMP ou ações de sensibilização, dependendo das idades).

Caso esteja interessado em usufruir deste serviço apenas tem de contactar a APOFEN pelo email: familias.apofen@gmail.com ou pelo número 917077569.

“ A APOFEN tem sido um apoio fantástico para partilha de experiências e testemunhos de forma a lidar melhor com os desafios do dia a dia.

Um dos grandes desafios é a escola e o ajuste alimentar.

Pedi ajuda à APOFEN para ir à escola falar sobre a PKU.

Foi muito bom pois estiveram presentes a diretora, a cozinheira e a educadora e todas entenderam melhor a importância de cumprir a dieta sendo uma peça fundamental para não ocorrerem lesões neurológicas e também para entenderem os comportamentos diferentes das nossas crianças quando estão com valores altos tendo assim mais empatia e cuidado nessas situações.

É de extrema importância estas atividades que a APOFEN faz de forma a integrar toda a comunidade que envolve.

Grata”

Elsa Maranhão – Mãe de Doente com PKU



DIA DAS DOENÇAS RARAS

O Dia das Doenças Raras (DDR) é um dia bastante importante, sendo o mundo é convidado a olhar (e ver) as doenças raras. Nesta data, realizámos algumas iniciativas que contaram com a participação de várias pessoas. Deixamos o nosso agradecimento a todos os envolvidos!

Por Sara Jameson

O dia das Doenças Raras (DDR) é uma das datas mais importantes para a APOFEN, pois as Doenças Hereditárias do Metabolismo das Proteínas (DHMP) são consideradas doenças raras. Em 2024, sendo o ano bissexto, a data assinalou-se a 29 de fevereiro (o dia mais raro do mundo) e a APOFEN desenvolveu uma iniciativa com o apoio do Jumpers.

“Tu podes ser quem tu quiseres”, foi o lema que deu mote a esta iniciativa, que contou com a participação da nossa Nandinha (acidúria metilmalónica), da Matilde Monteiro (OCT) e do Salvador (tirosinemia tipo III). No Jumpers, é possível saltar, fazer escalada, e muito mais! Quisemos provar que quem tem uma DHMP também pode fazer atividades como estas, com adrenalina e muita diversão.

Nandinha: “Se achas que por seres raro e especial, não consegues saltar... estás enganado!”

Salvador: “Ter uma doença rara não nos impede de fazer desporto.”

Matilde: “Muitas pessoas pensam que nós, por termos doenças raras, não podemos fazer estas atividades. Aqui no Jumpers vais ter quedas, é verdade, mas divertes-te ao máximo.”



Esta iniciativa resultou num vídeo que está disponível nas nossas redes sociais. Facebook e Instagram. Também o Jumpers deixou a sua mensagem: “Muito obrigado pela partilha! O vídeo ficou espetacular e a mensagem que transmite, para além de ser realmente importante, é verdadeiramente especial! Ficamos felizes por vos ter recebido! O nosso muito obrigado pela preferência.”

Agradecemos aos participantes, aos pais dos mesmos, à Paula Machado pela ajuda no transporte e à equipa do Jumpers, pela enorme prontidão e generosidade em colaborar connosco; e aos monitores que nos acompanharam no espaço. O nosso muito obrigado a todos!

Doenças Hereditárias do Metabolismo: o desafio do raro

Por Elisabete Almeida

No dia 29 de fevereiro estivemos, também, na ULS de Santo António.

A ULS de Santo António é considerada Centro de Referência para o tratamento das Doenças Hereditárias do Metabolismo (CR DHM) desde 2016. O CR DHM tem conhecimento e experiência no diagnóstico, tratamento e seguimento a longo prazo nos seguintes grupos de patologias:

- Doenças do Metabolismo das Proteínas
- Doenças do Metabolismo Energético
- Doenças Lisossomais de Sobrecarga

A equipa que segue as nossas crianças, jovens e adultos preparou uma sessão onde deu a conhecer a toda a ULS o que são as Doenças Hereditárias do Metabolismo das Proteínas. O evento teve uma grande adesão e os participantes ficaram a conhecer o caminho que é feito com estes doentes por uma equipa multidisciplinar, desde o nascimento até à idade adulta, passando pela consulta de transição.

A APOFEN agradece à equipa que segue os nossos meninos neste Centro de Referência, por esta iniciativa e, em particular, ao Dr. Arlindo Guimas pelo convite.



DDR nos Açores

Por Cristiana Alves

No dia 2 de março, ainda no âmbito da comemoração do Dia das Doenças Raras, a APOFEN esteve nos Açores, mais concretamente, na Ilha Terceira, onde se juntaram doentes dessa ilha e da ilha de São Miguel.

Desde 2020 que éramos convidados pelos Açores para celebrar este dia, mas desta vez foi a associação que convidou os Centros de Tratamento daquelas ilhas para um evento que teve início às 9h30m no Hospital de Santo Espírito da Ilha Terceira. Esta pequena reunião contou com a presença das equipas de nutrição do Hospital de Santo Espírito da Ilha Terceira e do Hospital do Divino Espírito Santo de Ponta Delgada, São Miguel.

Começamos com a intervenção da Doutora Carla Carmona, psicóloga na Unidade Local de Saúde de Santo António, que esteve connosco *online* e falou sobre as consequências do não cumprimento da dieta a nível emocional, cujo debate gerado a respeito foi muito produtivo. Após a apresentação de 2 podcasts elaborados pela APOFEN e o nosso parceiro Biomarin, seguiu-se o almoço na cantina do hospital e a ementa “especial” estava deliciosa!!

Da parte de tarde visitamos o museu de Angra do Heroísmo e ainda houve tempo para um convívio entre todos, onde se recordaram momentos passados com os doentes das ilhas e se renovou a esperança no futuro.

A APOFEN agradece toda a ajuda e dedicação das equipas dos dois hospitais envolvidos, que fizeram com que tudo corresse bem.



APOFEN no Alentejo

Por Inês Fonseca

No dia 25 de abril a APOFEN esteve no Alentejo, mais especificamente em Évora, para mais uma atividade com as famílias da região centro e sul.

Começamos o dia com uma breve apresentação de todos os participantes, de seguida tivemos o nosso almoço partilhado, onde cada família levou um pouco da sua especialidade para partilhar com todos os presentes, posteriormente foi dinamizada uma partilha de experiências e no final as famílias rumaram até às suas casas. No final deste dia, obtivemos um *feedback* bastante positivo das famílias e todas demonstraram o desejo de repetir.

Agradecemos à Glutamine pela presença e apoio ao longo desta atividade.



Dia da PKU

Por Inês Fonseca

No passado dia 28 de junho celebrou-se o Dia da PKU, um dia importante para a comunidade APOFEN.

Para comemorar este dia foram feitos uns *cartoons* e partilhados nas nossas redes sociais, nos quais é possível ver a perspetiva que os outros têm da PKU. Estes foram feitos pelo Romeu Pires.

Além desta publicação foram partilhados dois vídeos, um onde a Prof. Anne Green autora do livro *"Sheila – Unlocking the treatment of PKU"* conta a história da primeira doente no mundo a ser tratada com dieta hipoproteica e o segundo vídeo abordou uma entrevista com o Dr. Alex Pinto, nutricionista e investigador do Birmingham Children's Hospital.

"Fazer este desenho para mim foi interessante e entusiasmante, pois tendo amigos com esta doença sei que para eles este dia é muito importante, logo desperta a curiosidade de aprender mais sobre ela."

Romeu Pires



Glutamine
grupo **NUTRISENS***

PKU SPHERE 20 líquido

Sabor | Nutrição | Conveniência

PKU sphere®20 líquido é o único substituto proteico pronto a beber com base em GMP que fornece 20g de equivalente proteico numa dose única de 237ml.

PKU sphere®20 líquido é um substituto proteico com base em GMP pronto a beber. Adequado para satisfazer as necessidades nutricionais de portadores de fenilcetonúria (PKU) a partir dos 3 anos de idade e adultos.

Fornecer 20g de equivalente proteico num menor volume e com menos calorias. Disponível num agradável sabor a baunilha.



237ml

20g
EP

120
kcal

30mg
Phe

3 A
+



E ainda: PKU Shere 15 & PKU Sphere 20 com sabores a baunilha, chocolate e frutos vermelhos. PKU Sphere é um alimento destinado a fins medicinais específicos devendo ser usado sob supervisão médica e nutricional.

VitaFlo

Enhancing Lives Together
A Nestlé Health Science Company

Ciclo de Workshops- Intervenção Nutricional e Alimentar nas Doenças Hereditárias do Metabolismo Proteico

Por Inês Fonseca

Devido ao sucesso da primeira edição deste ciclo de workshops que decorreu em 2022, a Nova Medical School em conjunto com a APOFEN e a ULS de São José decidiram fazer uma segunda edição.

Esta segunda edição foi composta por cinco sessões, todas foram conduzidas pelo Chef Fábio Bernardino, com o apoio constante do Professor Doutor Júlio César Rocha (Nova Medical School) e da Doutora Ana Cristina Ferreira (ULS de São José), estas sessões funcionam no modelo hands-on, onde inicialmente o Chef Fábio demonstra e explica algumas receitas relacionadas com o tema; na segunda parte os participantes têm a oportunidade de dar asas à sua imaginação e criarem receitas relacionadas com o tema da sessão.

As sessões tiveram os seguintes temas: “sopas e entradas”, “pão, papas e açorda”, “massas e farinha de pau”, “lanches e merendas” e “sobremesas”.

Tal como na primeira edição, esta edição foi transmitida ao vivo no canal do Youtube, o que possibilita que os espectadores possam interagir durante a mesma.

“O meu filho António já tem 18 anos, e uma das nossas grandes preocupações é a autonomia dele a cozinhar. Já não me lembro qual o nosso primeiro workshop, mas o António era pequeno, ou seja, nessa altura ele basicamente só provava o resultado. Hoje em dia, ele mesmo confeciona nos workshops, para depois reproduzir em casa. Esta temática das refeições é para todos os pais de crianças com doenças metabólicas, uma grande questão! Para mim participar nos workshops tem sido fundamental, não só por aprendermos muitas receitas diferentes, como também convivemos com pais e a troca de receitas. Aconselho vivamente a participarem, nós temos que fazer muitos kms para estarmos presentes, mas compensa! São momentos que estão super bem preparados, com profissionais especializados, e condições óptimas. Participámos em workshops temáticos, específicos para sopas, papas, pão, segundo prato, sobremesas, todos são espetaculares. Lembro-me de um episódio em que o António me pediu bolas de Berlim e eu tinha uma receita do workshop, fui à aventura e posso dizer que fiquei surpreendida com o resultado, ficaram óptimas!!!

Quero aqui dizer que todo o tempo investido nestes workshops valeu a pena, até na pandemia fizemos on-line e ficou tudo óptimo, não percam esta oportunidade. A APOFEN mais uma vez está de parabéns porque todas as vossas iniciativas são especiais para os nossos filhos e neste caso fundamentais para o futuro deles.”

Inês Marques dos Santos- Mãe de doente DHMP



APOFEN nos Açores

Por Elisabete Almeida

No passado dia 6 de julho a APOFEN esteve nos Açores, mais concretamente na Ilha Terceira, para um encontro com as famílias açorianas, que decorreu na Junta de Freguesia dos Biscoitos.

Na parte da manhã tivemos a sessão “Aprender a interpretar os rótulos dos alimentos de venda livre”, onde o Professor Doutor Júlio César Rocha, explicou com a maior simplicidade como analisar os rótulos e forneceu ainda alguns recursos, para que os nossos jovens consigam adaptar da melhor maneira ao seu dia-a-dia.

Após um intervalo, seguiu-se a sessão “Cumprir o tratamento não caindo em monotonia”. Uma sessão bastante dinâmica.

Após uma manhã de aprendizagem, chegou a hora da refeição onde tivemos direito a um belo almoço partilhado com uma vista incrível.

Posteriormente fomos ao Museu do Vinho, onde ficamos a conhecer o fantástico Vinho dos Açores.

A APOFEN agradece à Adrenaline Group, à Glutamine e à Nutricia pelo apoio e presença no evento, à Biodendrum pelo envio de lembranças; ao Professor Doutor Júlio César Rocha pela disponibilidade; agradecemos também à Junta de Freguesia dos Biscoitos, ao Museu do Vinho, ao Chef Tiago por ter confeccionado uma comida maravilhosa e aos pais do Daniel Santos pelo apoio na organização do evento.



“Foi um encontro magnífico que nos proporcionou uma grande aprendizagem através de todas as partes envolvidas. O próprio programa foi delicioso, aprendemos, partilhámos e divertimo-nos imenso. Muito obrigada à APOFEN e a toda a sua equipa extraordinária, por nos proporcionar este que foi um encontro de extrema importância para todos nós. Um obrigado aos nossos anfitriões que foram incansáveis. Obrigado a todos que estiveram presentes pelo tanto que com todos aprendi. Até breve... São Miguel vos aguarda.”

Anabela Tavares- Mãe de Doente PKU

“A vinda da APOFEN às ilhas tem sido muito importante para os doentes, porquê?

Porque nós doentes das ilhas nos sentimos mais perto de todos, e é algo muito importante para nós. Porque estamos a falar de algo que estará connosco para sempre. É importante irmos sabendo dos produtos novos, das pessoas novas que vão aparecendo.

Acho que deveria continuar acontecer tais eventos, encontros, até quem sabe um campo de férias próximo nas ilhas. Espero que continuem a fazer um excelente trabalho como têm feito esses anos.”

Diogo Amaro- Doente com PKU

XVIII CAMPO DE FÉRIAS

Na semana de 18 a 24 de agosto decorreu o XVIII Campo de Férias de Verão, na Quinta da Escola. Tivemos participantes de todo o país, incluindo das ilhas. Vamos recordar esta semana incrível em duas páginas!

Por Inês Fonseca

Como já manda a tradição, no mês de agosto é quando decorre o campo de férias e este ano não foi exceção.

Durante os dias 18 a 24 de agosto a Quinta da Escola foi a nossa casa para aquela que seria a melhor semana do ano.

Ao longo desta semana, os participantes contaram com diversas atividades, desde o assalto ao castelo, ao jogo do terror, jogos radicais, passando ainda por uma ida ao Panorâmico Aquaparque em Pombal. Para culminar a grande semana tivemos ainda uma *Neon Party*, que fez furor entre todos.

Como já é hábito a amizade, a entreaajuda e o companheirismo reinaram durante toda esta semana mágica, deixando sempre a saudade habitual.

Para que isto fosse possível, uma vez mais contamos com o apoio dos nossos laboratórios parceiros: a Glutamine que nos patrocinou a ida ao Aquaparque, ofereceu-nos umas incríveis raquetes e bolas de praia e ainda nos trouxe alguns alimentos hipoproteicos; a Nutricia apoiou-nos também com alguns produtos hipoproteicos e ainda com um saco e um pequeno quebra-cabeças..



A Dieticare ofereceu também um protetor solar. Todos laboratórios referidos ofereceram também algumas inscrições. Por último, mas não menos importante, um obrigado a todos os monitores que fizeram esta semana possível.



“Como mãe de uma adolescente com Acidúria Arginino-succinica a primeira experiência no campo de férias foi fantástica e muito positiva. É um lugar onde a minha filha pode socializar e divertir-se com pessoas com patologia semelhantes à dela e nós, como pais, ficamos descansados pois há uma equipa maravilhosa e muito responsável a tratar de tudo. Além disso, o ambiente é seguro e agradável!!

Superou as nossas expetativas!”

Ana Sousa - Mãe da Lara Sousa



“Ser monitor neste campo de férias que passou foi uma das melhores experiências deste verão. Sendo campista durante 8 anos (aproximadamente) e neste ano passar para o lado dos “maus” foi uma grande oportunidade que consegui aproveitar. Tendo ajuda de ambos os monitores da APOFEN e dos monitores da Quinta da Escola ajudaram-me a evoluir tanto como monitor como pessoa e foi uma experiência que desejo voltar a repetir para o ano.”

António Santos - Monitor



“Este campo de férias é um espaço acolhedor e divertido, especialmente preparado para meninos com doenças metabólicas. Aqui, cada criança encontra um ambiente seguro e cheio de alegria, onde pode viver experiências inesquecíveis, fazer novos amigos e explorar atividades adaptadas às suas necessidades. Com uma equipa dedicada e especializada, garantimos que todos tenham uma semana de aventuras, brincadeiras e muito carinho”

Lara Sousa - Doente com DHMP



“Me senti muito feliz participando do campo de férias. Vivi muitas experiências novas e fiz amigos. Já espero pelo próximo”

Dante Porto - Doente com DHMP

Encontro Regional da Madeira

Por Elisabete Almeida

No dia 28 de setembro realizou-se mais um Encontro Regional na Madeira, no Hospital Dr. Nélio Mendonça, do SESARAM.

A APOFEN organizou este Encontro Regional com a equipa que segue as nossas crianças, jovens e adultos na região autónoma da Madeira e o resultado foi uma manhã e início de tarde maravilhosa.

Após a sessão de abertura, contámos com o tema “Consequências de não cumprir o tratamento”, com a passagem do vídeo editado por Kevin Alexander (adulto com PKU) a dar início à partilha e ao esclarecimento de muitas dúvidas; após o vídeo, foi a vez da Inês Fonseca dar o seu testemunho enquanto doente com OCT transplantada, prós e contras do transplante.

O lanche da manhã foi partilhado e pudemos apreciar algumas iguarias.

A manhã ficou completa com uma Escola de Cozinha, dinamizada pela Dra. Carla Gonçalves, nutricionista que acompanha as crianças na ilha. Todos puseram “mão na massa” e no fim tínhamos salada, massa à bolonhesa, legumes à brás e maçã assada com caramelo. Tudo era hipoproteico e todos se deliciaram com estas receitas que fizeram o prato do almoço (pais, profissionais e jovens). Após boa conversa à mesa, o Encontro teve o seu encerramento, prometendo repetir-se no próximo ano.

A APOFEN agradece à equipa de enfermagem pelo empenho em toda a organização (especialmente à Enf. Fátima Pontes e Enf. Fernanda Vila), à Dra. Carla Gonçalves, à Dra. Rubina Miranda e ao Dr. Francisco Silva.



"Eu fui ao último encontro (regional) da APOFEN e fomos recebidos no Hospital Nélio Mendonça com muita alegria pela presidente Elisabete Almeida e a Inês Fonseca. Nós tivemos uma palestra muito interessante com temas essenciais para nós. De seguida fomos conviver ao ar livre e trocar algumas palavras e de seguida fomos para a cozinha para nós produzirmos o nosso almoço e aprendemos várias receitas de como fazer a esparguete à bolonhesa com hambúrguer. Eu gostava muito que houvesse mais encontros destes para trocarmos ideias, receitas e conviver com médicos enfermeiros e pessoas que tem a mesma doença."

Diana Gonçalves- Doente com PKU

"Participar nos encontros regionais de apoio a doenças raras, é fundamental para quem vive nas ilhas. É uma oportunidade de partilhar experiências e receber apoio emocional de outras pessoas que enfrentam alguns desafios semelhantes. Esses encontros são essenciais para sentir que não estamos sozinhos nessa jornada."

Lara Sousa - Doente com DHMP



PUB Biomarin

XXXVIII Edição da Conferência Anual da E.S.PKU

Em outubro de 2022, em Sevilha, ficámos com a responsabilidade de organizar o Congresso da E.S.PKU em Portugal. Esta é a maior responsabilidade e o maior reconhecimento a nível europeu que uma associação de doentes pode ter. E a APOFEN conseguiu!

Por Cristiane Ribeiro e Elisabete Almeida

A organização deste congresso começou em março de 2023 e não mais parou até ao fim do ano de 2024. No fim de semana de 25 a 27 de outubro ocorreu, na cidade que viu nascer a APOFEN, a trigéssima oitava edição da conferência anual da ESPKU, edição esta que contou com 500 participantes e mais de 30 nacionalidades. Acolhemos pela primeira vez no Porto este evento que reúne participantes de vários pontos do globo para discutir questões-chave relacionadas com a PKU. Com programas direcionados para as famílias, para a comunidade científica e ainda para os delegados das várias associações que pertencem à E.S.PKU, foram discutidas temáticas que procuram entender o percurso histórico da doença com o foco nos tratamentos e bem-estar futuro dos doentes. Entre testemunhos e apresentações de caras bem conhecidas da nossa comunidade Apofénica, destacamos a sentida homenagem ao Dr. Rui Vaz Osório que deixou a audiência rendida a aplaudir de pé durante vários minutos, mostrando assim a importância da sua obra e dedicação aos doentes em Portugal. Obrigada a todos os que participaram, à E.S.PKU por confiar no nosso trabalho e dedicação, a todos os "sponsors" que nos acompanham durante o ano todo e a todos os doentes que nos inspiram com a sua coragem e sorriso no rosto. A APOFEN somos todos nós.



Gravidez na PKU

Uma gravidez envolve sempre expectativa de correr tudo bem, é um novo ser que está a formar-se e a missão da nova mamã passa por lhe proporcionar todos os meios para que tudo aconteça da melhor forma. Mas algumas coisas não dependem das mamãs. Na PKU, esta fase é um gerador de stress acrescido por tudo o que está em causa. Neste testemunho conferimos a importância do seguimento do tratamento na gravidez, mesmo numa PKU moderada.

Por Alexandra Dias

Desde pequena que a dieta foi um fardo na minha vida, especialmente por nascer com fenilcetonúria, uma condição que exige uma alimentação rigorosa e constante. No início, percebia-a como um peso, algo a carregar, e a dificuldade de cumprir a dieta era constante. Além disso, o *bullying* que sofri devido à medicação com cheiro forte e por ter uma alimentação diferente dos outros na escola contribuía para o meu distanciamento da dieta, pois não aceitava ser vista como diferente. Com o tempo, percebi que a dieta não era um obstáculo, mas uma descoberta preciosa, algo conquistado através de anos de pesquisa e esforço de médicos e famílias de doentes. Graças a esses indivíduos, a dieta salvou não só a minha saúde, mas também a saúde cognitiva e o desenvolvimento da minha filha. Sem esses cuidados, não estaríamos onde estamos hoje, com saúde e qualidade de vida.

De modo a contextualizar, aos 18 anos, tentei iniciar o teste para a toma do Kuvan, com a necessidade de atingir um valor de controlo de 8. Durante esse processo, fui introduzindo alimentos mais proteicos, mas os meus valores nunca passaram de 6. Desde então, segui uma dieta controlada e normal, comendo carne e alimentos ditos normais, embora

nem sempre tenha cumprido rigorosamente, com valores entre 4 e 5. Em 18 de outubro de 2023, aos 25 anos, descobri que estava grávida, precisamente em Birmingham, onde a dieta para a fenilcetonúria foi desenvolvida. A gravidez foi um momento de reflexão e ação e comecei a seguir uma dieta mais restrita, além de iniciar a suplementação. No primeiro trimestre, emagreci 12 kg devido aos vômitos e náuseas, mas a gravidez evoluía de forma saudável, com os valores do perímetro cefálico dentro da média. No entanto, no terceiro trimestre, comecei a comer menos e a última ecografia mostrou um decréscimo no perímetro cefálico da bebé. A possibilidade de microcefalia foi levantada, algo que me assustou, pois, ao pesquisar descobri que é uma condição comum em filhos de mães com PKU que não seguem a dieta corretamente. Após consultar os médicos e retomar a dieta rigorosamente, o perímetro cefálico da minha bebé voltou a crescer e a ajustar-se à normalidade, em apenas duas semanas. Em 22 de junho de 2024, nasceu a minha filha, Aurora, perfeitamente saudável e salva pela dieta. Seis meses depois, ela é uma menina inteligente, saudável e cheia de vida.

Após passar por essa experiência, deixo alguns “conselhos” às mulheres com PKU que planeiam

engravidar:

Informem-se sobre “maternal PKU” e sigam as orientações da equipa médica.

Sigam a dieta à risca, durmam bem e tomem a medicação sem descurar da alimentação. O meu exemplo mostra como, mesmo sendo moderada e comendo carne e alimentos normais, a falta de cuidados pode aumentar os riscos de patologias nos nossos filhos.

Não se descuidem da alimentação. Não deixem que a perda de peso vos afete, após terem o bebé têm muito tempo para emagrecer. Emagrecer afeta negativamente o bebé, pois liberta fenilalanina da nossa gordura acumulada para a corrente sanguínea, prejudicando o bebé.

Hoje, como adulta, reconheço o verdadeiro valor da dieta hipoproteica. Ela não só preserva a saúde, como também salva vidas, incluindo a minha e a da minha filha. Cumprir a dieta é essencial para garantir um futuro saudável e sem complicações para as mulheres com PKU e para os seus filhos.



XXV ENCONTRO NACIONAL - APOFEN

De 22 a 24 de novembro, decorreu um dos eventos mais importantes do ano para a APOFEN: o Encontro Nacional.

Por Inês Fonseca

De 22 a 24 de novembro, realizou-se um dos eventos mais importantes do ano para a APOFEN: o Encontro Nacional. Este ano assinalou-se a vigésima quinta edição, que teve lugar no Hotel D. Luís em Coimbra.

No programa deste ano, contamos com temas de diversas áreas: começámos com “Mesa Redonda: a enfermagem nas DHMP’s” esta mesa contou com a presença de três enfermeiras, Lurdes Vieira (ULS São João – Porto), Fátima Ferreira (ULS Coimbra – Coimbra) e Fernanda Vila (SESARAM – Madeira). Nesta mesa foram debatidos temas importantes relacionados com a vivência dos doentes no seu contacto frequente com as equipas de enfermagem.

De seguida a Dra. Joana Neiva falou sobre as “Relações Interpessoais e Sexualidade”, onde foi abordada a importância de viver uma sexualidade saudável, plena e livre, bem como a importância de manter a nossa autoestima igualmente saudável.

Posto isto, a Cristiane Ribeiro passou a apresentar o “Passaporte Metabólico da E.S.PKU”, onde transmitiu aos presentes como funciona o mesmo, assim como os seus benefícios.

O tema abordado durante a tarde foi a gravidez. Iniciámos com “Os desafios da gravidez nas diferentes DHMP’s”, onde contamos

com o testemunho Alexandra Dias, doente com DHMP e com o Marco Fernandes, marido de uma doente com DHMP. Foi importante ouvir dois tipos de testemunhos diferentes para que os presentes tenham a noção de duas realidades distintas. De maneira a complementar estes testemunhos, o Dr. Arlindo Guimas aprofundou de uma maneira mais científica este tema, onde salientou a importância da dieta e os controlos frequentes durante a gravidez. No último dia contamos com duas sessões “Apresentação do e-book do Ciclo de Workshops Intervenção Nutricional e alimentar nas Doenças Hereditárias do Metabolismo Proteico” que foi conduzida pelo Doutor Professor Júlio César Rocha e pela Dr. Margarida Mira Silva, onde foi apresentado o e-book de receitas, resultante da parceria da Nova Medical School com a ULS São José, com o Chef. Fábio Bernardino e com a APOFEN.

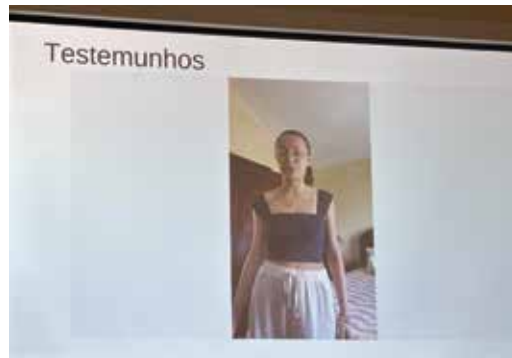
A sessão “APOFEN em revista” foi liderada pelas Elisabete Almeida e Inês Fonseca, onde foram apresentados os eventos que decorreram no presente ano. Ao longo desta sessão alguns participantes deram o seu testemunho dos eventos em que estiveram presentes.

Durante todas as sessões, os mais novos (até aos 12 anos) estiveram com os monitores da Quinta da Escola, Chicla, Didi e Maddie e

ainda com a nossa Joana Toscano. Os monitores fizeram diversas atividades com as crianças e ainda foram todos ao Exploratório de Coimbra onde viram algumas exposições e participaram em algumas atividades. Ao longo deste fim de semana a animação, a música, a partilha e os reencontros foram os pontos chave.

A APOFEN agradece a todos os participantes, palestrantes, monitores, indústria presente, à equipa de cozinha do hotel e a todos os que ajudaram durante o evento. Obrigado!





“Para mim os encontros são um meio de nos revermos e sobretudo de trocarmos experiências, de tomarmos conhecimento de novos tratamentos e novos estudos, mas não só. Como adulta e PKU clássica o que me mais me aqueceu o coração neste encontro foi o receber e falar com novas famílias, o de servir de exemplo para estes pais tão assustados, poder dar uma esperança a estes pais para que façam tudo correto porque o resultado é uma vida normal, com uma luta diária, mas a recompensa vale tudo.”

Carmo Castro



“O encontro para mim é um momento onde me posso sentir em paz estar com pessoas que me fazem sentir feliz, que me fazem rir, fazer amizades novas, ter pessoas com quem posso partilhar o que penso porque sei que vão estar lá sempre para me ouvir. Para além disso posso também experimentar comidas novas, conhecer sítios diferentes partilhar momentos inesquecíveis com todos e isso faz-me sentir que tenho uma segunda família.”

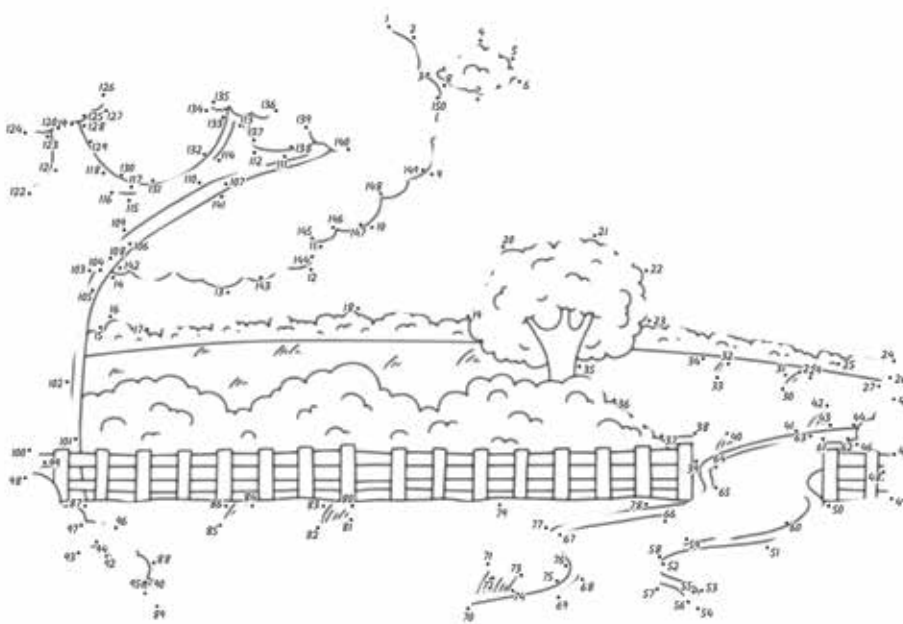
André Oliveira



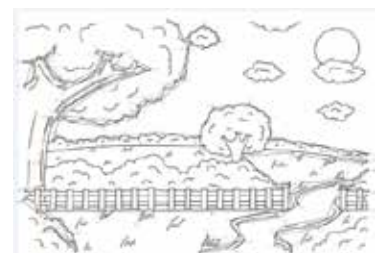
Dá asas á tua imaginação e pinta estes desenhos



Une os Pontos e descobre a imagem..



Solução:



Tagliatelle com almôndegas

INGREDIENTES

- 125g de tagliatelle loprofin
- 50ml de vinho
- 1 talo de aipo
- 50 ml de polpa de tomate
- 1 folha de louro
- Sal q.b
- Pimenta q.b
- Salsa q.b
- 2 pacotes de burger mix
- 1 pacote de substituto de hamburger
- 1 dente de alho
- 1 cebola média
- Farinha Harifen q.b



PREPARAÇÃO

Num tacho refogar a cebola, o alho e o aipo em azeite. Quando estiver refogado juntar a folha de louro, o vinho, a polpa de tomate, pimenta e a salsa picada. Misturar os preparados, juntar água e fazer as almôndegas e passá-las por farinha.

Juntar as almôndegas ao refogado e acrescentar água até cobrir. Temperar e deixar cozinhar.

Cozer a massa alente em bastante água com sal, pimenta, alho, uma folha de louro e azeite.

Coar a massa e servir com as almôndegas.

Sopa de Tomate

INGREDIENTES

- 250ml de polpa de tomate
- 2 dentes de alho
- 2 cebolas
- 1 talo de aipo
- 4 tomates
- 150g de abóbora
- 150g de cenoura
- 500g de batata doce
- Sal q.b
- Azeite q.b



PREPARAÇÃO

Juntar numa panela, todos os ingredientes com água, sal, azeite e levar a cozer.

Depois de cozido juntar a polpa de tomate e triturar tudo e retificar temperos.

Servir com croutons de bolacha de água e sal especial e polvilhar com óregãos.



Courgette Crocante

INGREDIENTES

- 10g de substituto de ovo
- 150g de farinha Harifen
- 200ml de água com gás
- 12 rodela de courgette
- Sal q.b
- Pimenta q.b
- Óregãos q.b e sumo de limão q.b



PREPARAÇÃO

Cortar a courgette às rodela e temperar com sal, pimenta e sumo de limão.

Num recipiente juntar todos os ingredientes, exceto a água, dissolver com água e envolver as rodela de courgette no preparado. Colocar uma frigideira ao lume com óleo, deixar aquecer bem e fritar as rodela uma por uma.

Waffle com chocolate e banana

INGREDIENTES

- 1 1/4 medida de farinha especial
- 2 colheres de sopa de fermento em pó
- 2 colheres de sopa de açúcar
- 2 colheres de sopa de óleo
- 1 1/4 medida de leite especial
- 1 pitada de sal
- 1 banana
- 6 moedas de chocolate



PREPARAÇÃO

Misture bem todos os ingredientes e bater bem, para não ficar com grumos. Aquecer a máquina de waffles e untar com óleo.

Coloque o preparado, na máquina e espere dourar.

Derreter as moedas de chocolate e coloque nas waffles com as rodela de banana.

Eleições para os Corpos Sociais da APOFEN

No próximo Encontro Nacional da APOFEN haverá eleições para os órgãos sociais da Associação.

Por Elisabete Almeida

INTRODUÇÃO

O mandato de cada direção tem o prazo de 4 anos, sendo que no Encontro Nacional de 2025 decorrerão as habituais eleições para os órgãos sociais.

A HERANÇA

A direção que agora finda foi a primeira, de facto, composta majoritariamente por pacientes. No início do mandato, não sabíamos o que nos esperava estes 4 anos que agora terminam, mas estamos orgulhosos do percurso feito. Foi criada uma equipa que, de facto, funcionou. Cada um com a sua "especialidade".

Esta direção manteve definidos cinco princípios fundamentais orientadores de ação e pelos quais a anterior se regeu, são eles: respeito, honestidade, lealdade para com os doentes, humanidade, imparcialidade. Respeito – a APOFEN respeita todos os doentes, profissionais de saúde e entidades parceiras de igual modo; Honestidade – a APOFEN orienta-se pela honestidade em todas as suas ações, nas diversas situações e contextos; Lealdade para com os doentes – para a APOFEN o doente metabólico é aquele para quem toda a sua atividade converge, como tal, é a sua entidade máxima e para que isso aconteça, a Associação fará tudo o que estiver ao seu alcance, para garantir a sua qualidade de vida, mantendo sempre o doente em primeiro lugar; Humanidade – a APOFEN deve prestar auxílio a todos doentes; garantir as condições de acesso e manutenção do tratamento e proteger a vida saudável e a saúde do doente; Imparcialidade – a

APOFEN não distingue doentes, centros de tratamento, profissionais de saúde ou parceiros, para a APOFEN todos estes atores são importantes para a atividade da Associação.

O respeito pelo legado e a continuação do trabalho realizado pelas diversas direções anteriores levou-nos ao ponto mais alto de reconhecimento que uma Associação neste mundo das Doenças Hereditárias do Metabolismo das Proteínas pode ter: a realização do Congresso da Sociedade Europeia de Fenilcetonúria (E.S.PKU).

Tal como há 4 e há 8 anos as anteriores direções fizeram, também nós damos a conhecer o que é necessário para uma candidatura aos órgãos sociais da APOFEN.

CANDIDATURAS AOS ÓRGÃOS SOCIAIS DA APOFEN

No projeto apresentado, será necessário que se entre em linha de conta com os compromissos e obrigações já assumidos pela APOFEN como: o facto de a APOFEN ser uma IPSS, sendo de considerar que a manutenção deste estatuto é crucial; o facto de a APOFEN ter que manter as suas contas no sistema oficial organizado, para manter aquele estatuto; o facto de no âmbito deste estatuto a APOFEN ser uma instituição sem fins lucrativos; ser necessário cumprir e fazer cumprir os Estatutos.

Esta é a matriz da APOFEN, que cada Grupo candidato deverá conhecer. Será em função daquelas características fundadoras, que o seu Programa, o seu Projeto, deverá ser

elaborado. Este sim, convém que seja completamente inovador, quer nos conteúdos, quer nas atividades, quer nas Políticas e Ações, quer no relacionamento com todos os sócios. Por outro lado, cada Grupo candidato terá que perceber qual a situação económica e financeira da APOFEN. Para tal terá que consultar o Relatório de Contas mais recente (2023), onde está exposta essa situação, como também está completamente clara a estrutura executiva da Direção atual, os "pelouros" em que dividimos as tarefas a realizar. Será esta estrutura para renovar, inovar, anular, ou será para aproveitar? Cabe aos candidatos apresentar o seu programa de direção para 4 anos. Posteriormente, será crucial conhecer as relações que a APOFEN tem com as diversas entidades – parceiros institucionais e demais entidades congéneres. Será igualmente importantíssima a manutenção da relação existente com os diversos Centros de Tratamento e a relação de proximidade aos sócios.

NA PRÁTICA, O QUE É PRECISO

Todas as pessoas da lista têm de ser sócios efetivos.

Mesa da Assembleia Geral – Presidente; 1º e 2º vogal

Direção – Presidente; Vice-presidente; Tesoureiro; Secretário; Vogal; + 5 suplentes;

Conselho Fiscal – Presidente; 1º Vogal; 2º Vogal; + 3 suplentes.

Total: 19 pessoas.



Obrigado

2024 foi um ano desafiante.

Foi um ano de trabalho árduo, mas também de reconhecimento. De reconhecimento da APOFEN mas também de reconhecimento dos nossos parceiros. Temos consciência do apoio fantástico que tivemos de muitos dos nossos parceiros neste ano de organização de um dos congressos mais importantes a nível mundial na área das doenças hereditárias do metabolismo das proteínas.

Desta forma, agradecemos a todos os que estiveram conosco: indústria, farmácias e particulares.

Agradecemos também às nossas famílias pela compreensão quando algo não funcionou tão bem por andarmos tão atarefadas, pois apesar da organização do Congresso Europeu da E.S.PKU não deixámos de fazer nada e todas as atividades da APOFEN foram cumpridas e ainda foram realizadas algumas extra.

Agradecemos ainda às nossas crianças, adolescentes e adultos por terem a resiliência necessária para enfrentarem a doença – esta resiliência é o nosso mote para fazer mais e melhor, é o nosso combustível para fazer sempre mais.

Por fim, e não menos importante, um agradecimento a todos os profissionais de saúde que cuidam dos nossos “pequenos e graúdos” e que lhes permitem, com o seu conhecimento especializado, crescer bem ao mesmo tempo que nunca desistem de investigar sempre mais.

Não podíamos terminar esta secção de agradecimentos e este número da Tribólicas sem fazer o agradecimento máximo ao Doutor Rui Vaz Osório: a ele devemos tudo!



Ajude-nos a ajudar!

Pode fazer um donativo e/ou consignação no seu IRS
NIB: 0036 0407 9910 6018 2266 4 NIF: 503 140 414